

## Quelle est la différence entre maladies familiale, héréditaire, congénitale et qu'entend-t-on exactement par prédisposition ?

Une maladie héréditaire (ou familiale) est due à une altération d'une des deux cellules (ovule ou spermatozoïde) dont la réunion est à l'origine de l'oeuf humain devenant ensuite embryon et fœtus.

Une maladie congénitale est due à une anomalie plus tardive, survenant alors que l'oeuf ou l'embryon sont déjà formés. Elle n'est pas transmissible.

Les maladies héréditaires par contre sont transmissibles d'ascendant à descendant selon des lois très complexes.

La programmation du développement de notre individu est en effet inscrite toute entière dans de multiples centres de commande (appelés gènes), greffés sur de petits bâtonnets disposés par paires, les chromosomes. Toutes les cellules de l'organisme contiennent un jeu complet de chromosomes c'est-à-dire 23 paires ou 46 chromosomes. A noter que la 23<sup>e</sup> paire contient les chromosomes qui déterminent le sexe (x et y). Les femmes ont la combinaison x-x et les hommes x-y. L'ovule et le spermatozoïde ne contiennent qu'un seul jeu de chromosomes (pour le 23<sup>e</sup> par exemple, soit x, soit y), et leur union constitue la toute première cellule de l'organisme. Notre destinée physiologique s'y trouve toute entière programmée, à commencer par le sexe, suivant la réunion d'un x avec un autre x, ou avec un y.

Chez tout individu, il peut arriver par hasard qu'un gène soit modifié (mutation) et que sa programmation soit perturbée. Cet individu est alors susceptible de transmettre de mauvais chromosomes à ses descendants, provoquant une maladie qui sera transmise de génération en génération.

Cette transmission toutefois peut se faire de manière plus ou moins apparente (ou fréquente) suivant que l'anomalie génétique est dominante, c'est à dire qu'elle s'exprime cliniquement avec **un seul** chromosome anormal, ou récessive, c'est à dire que pour s'exprimer il faut réunir **deux** chromosomes pathologiques.

On a répertorié jusqu'à présent environ 1.200 maladies liées à des anomalies des chromosomes mais dont 100 seulement ont pu être localisées sur un chromosome particulier (par exemple : maladie de Huntington, chromosome 4; hypercholestérolémie familiale, chromosome 19; hémophilie, chromosome x).

**La S.P. n'appartient pas aux maladies congénitales** (ou familiales) mais aux maladies dites « multifactorielles » pour lesquelles on observe une prédisposition évidente. Elles sont assez fréquentes et bien connues du public : diabète, hypertension artérielle, bec de lièvre etc... En réalité, le nom correct (mais un peu compliqué) serait : maladies polygénétiques révélées par des facteurs extérieurs, mais le terme que l'on utilise le plus communément est « prédisposition ».

En fait, il existe chez ces personnes plusieurs petites anomalies génétiques qui s'influencent mutuellement (aussi bien pour s'exprimer que pour se masquer) ce qui réduit considérablement le risque de les voir s'exprimer cliniquement. De plus, pour que la maladie s'exprime cliniquement, il faut que l'individu porteur de ces anomalies génétiques minimales et multiples soit exposé à un ou plusieurs facteurs extérieurs (médicaments, agents infectieux, etc...).

Ce que nous avons appris récemment dans le domaine de la S.P. grâce aux typages tissulaires et aux enquêtes épidémiologiques permet de la ranger dans les groupes des maladies actuellement appelées « multifactorielles ».

Dr. Gonsette, Médecin-Directeur  
Clinique de la S.P. Melsbroek

